

8) 先天性代謝異常

平成 15 年度の「先天性代謝異常」に関する集計結果を表 8 に示す。本年度より骨疾患、皮膚疾患、慢性消化器疾患を別に分類し、登録人数は 3,080 人であった。これらを含めた総人数は、15 年度 7,217 人であり、11 年度の 6,373 人、12 年度 7,113 人、13 年度 7,293 人、14 年度 7,495 人とほぼ同様であった⁵⁾。疾患ごとの登録人数に大きな差はみられなかった。

登録人数が多い順に、家族性高コレステロール血症 13.4%、糖原病 8.2%、ウィルソン病 7.7%、フェニルケトン尿症 7.5%であった。

現行の新生児マススクリーニング対象疾患に関しては、マススクリーニング実施の項目を無記入として入力・登録しようとした場合、「マススクリーニングの○の有無を確認して、○のついていない場合は、医療機関に問い合わせてください」の警告が表示される仕様にした³⁾。そのため「マススクリーニングあり」との人数は全体的にやや増加した。また、タンデムマス等新技術によって発見される疾患も、その一部はスクリーニングにより発見されていた。

表 8 先天性代謝異常

疾患名	ICD10	人数(人)	%
有棘赤血球症	D58.8B	1	0.0
purin nucleoside phosphorylase(PNP) 欠損症	D81.5	1	0.0
ビタミンD依存性くる病	E55.0A	3	0.1
フェニルケトン尿症 (マススクリーニングで発見194人、不明36人)	E70.0	230	7.5
高フェニルアラニン血症 (マススクリーニングで発見38人、不明10人)	E70.0B	48	1.6
悪性高フェニルアラニン血症 (マススクリーニングで発見9人、不明1人)	E70.1A	10	0.3
チロシン代謝異常(以下、再掲)		28	0.9
アルカプトン尿症	E70.2A	2	0.1
高チロシン血症 (マススクリーニングで発見9人、不明23人)	E70.2B	26	0.8
楓糖尿症 (マススクリーニングで発見21人、不明4人)	E71.0	25	0.8
側鎖アミノ酸代謝異常(以下、再掲)		94	3.1
イソ吉酸血症	E71.1A	6	0.2
プロピオン酸血症 (マススクリーニングで発見4人、不明9人)	E71.1E	23	0.7
メチルマロン酸血症 (マススクリーニングで発見2人、不明63人)	E71.1H	65	2.1
副腎白質ジストロフィー	E71.3A	42	1.4
先天性リパーゼ欠損症	E71.3B	3	0.1
カルニチンハルチルトランスフェラーゼ欠損症	E71.3C	13	0.4

アミノ酸転送異常(以下、再掲)	E72.0等	152	4.9
システン症	E72.0C	7	0.2
眼脳腎症候群	E72.0D	34	1.1
システン尿症	E72.0E	75	2.4
ファンコニ症候群	E72.0F	33	1.1
ハルトナップ病	E72.0G	3	0.1
ホモシステン尿症 (マススクリーニングで発見22人、不明6人)	E72.1C	28	0.9
好オキソデヒドロトランスフェラーゼ欠損症 (マススクリーニングで発見12人、不明2人)	E72.1D	14	0.5
尿素サイクル代謝異常	E72.2等	177	5.7
高アルギニン血症	E72.2A	4	0.1
アルギニノコハク酸尿症 (マススクリーニングで発見1人、不明10人)	E72.2B	11	0.4
高アンモニア血症	E72.2C	48	1.6
シトルリン血症 (マススクリーニングで発見18人、不明31人)	E72.2D	49	1.6
オルニチントランスカルバミラーゼ欠損症	E72.2E	52	1.7
N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	E72.2F	1	0.0
ホモシトルリン尿症	E72.2G	2	0.1
カルバミルリン酸合成酵素欠損症	E72.2H	10	0.3
グルタル酸血症 (マススクリーニングで発見2人、不明21人)	E72.3A	23	0.7
3-メチルグルタコン酸尿症	E72.3C	3	0.1
高オルニチン血症	E72.4	2	0.1
高グリシン血症	E72.5A	10	0.3
高ヒドロキシプロリン血症	E72.5D	1	0.0
腎性アミノ酸尿症	E72.9	7	0.2
乳糖分解酵素欠損症	E73.0	32	1.0
乳糖不耐症	E73.9	51	1.7
糖原病(以下、再掲)	E74.0L等	254	8.2
糖原病 I 型	E74.0A	45	1.5
糖原病 II 型	E74.0B	11	0.4
糖原病 III 型	E74.0C	18	0.6
糖原病 IV 型	E74.0D	3	0.1
糖原病 V 型	E74.0E	2	0.1
糖原病 VI 型	E74.0F	5	0.2
糖原病 VII 型	E74.0G	1	0.0
糖原病 IX 型	E74.0H	2	0.1
糖原病 VIII・X 型	E74.0I	33	1.1
肝型糖原病	E74.0J	6	0.2
筋糖原病	E74.0K	2	0.1
果糖不耐症	E74.1B	1	0.0
フルクトース-1,6-ジホスファターゼ欠損症	E74.1D	7	0.2
ガラクトース代謝異常(以下、再掲)	E74.2等	171	5.6
ガラクトース血症 (マススクリーニングで発見139人、不明27人)	E74.2A	166	5.4
ガラクトキナーゼ欠損症 (マススクリーニングで発見2人、不明1人)	E74.2B	3	0.1
uridine diphosphate galactose - 4-epimerase欠損症	E74.2C	2	0.1
カルコースガラクトース吸着不全症 (マススクリーニングで発見9人、不明9人)	E74.3	18	0.6
ビルビン酸代謝異常(以下、再掲)		23	0.7
ビルビン酸カルボキシルラーゼ欠損症	E74.4A	20	0.6
ビルビン酸キナーゼ欠損症	E74.4B	3	0.1
アミラーゼ欠損症	E74.8A	3	0.1
腎性糖尿	E74.8B	16	0.5
シュウ酸尿症	E74.8C	2	0.1
グリセルアルデヒド-3-リン酸脱水素酵素欠乏	E74.8D	2	0.1

ガングリオシドーシス(以下、再掲)	E75.1C等	21	0.7
Tay-Sachs病	E75.0B	15	0.5
GM2-ガングリオシドーシス	E75.0C	3	0.1
GM1-ガングリオシドーシス	E75.1A	2	0.1
スフィンゴリポドーシス(以下、再掲)	E75.2等	113	3.7
Alexander病	E75.2A	6	0.2
Gaucher病	E75.2D	39	1.3
Fabry病	E75.2E	11	0.4
異染性ロイコジストロフィー	E75.2F	12	0.4
krabbe病	E75.2G	9	0.3
Farber病	E75.2H	1	0.0
多種スルファターゼ欠損症	E75.2I	3	0.1
Niemann-Pick病	E75.2J	6	0.2
Pelizaeus-Merzbacher病	E75.2K	20	0.6
ロイコジストロフィー	E75.2L	6	0.2
neuronal ceroid lipofuscinosis	E75.4	8	0.3
他のリポ蓄積症	E75.5等	4	0.1
コレステロールエステル蓄積症	E75.5A	3	0.1
シアル酸尿症	E75.5C	1	0.0
ムコ多糖症(以下、再掲)	E76.3A等	131	4.3
Hurler症候群	E76.0A	13	0.4
Hurler-Scheie症候群	E76.0B	2	0.1
Scheie症候群	E76.0C	1	0.0
Hunter症候群	E76.1A	63	2.0
ムコ多糖症Ⅲ型	E76.2A	3	0.1
ムコ多糖症Ⅳ型	E76.2B	3	0.1
ムコ多糖症Ⅵ型	E76.2C	1	0.0
ムコ多糖症Ⅷ型	E76.2D	1	0.0
β-ガラクトシダーゼ/ノイラミダーゼ欠損症	E76.3C	5	0.2
ムコリポドーシス(以下、再掲)	E77.9等	17	0.6
ムコリポドーシスⅡ型	E77.0A	7	0.2
ムコリポドーシスⅢ型	E77.0B	6	0.2
高コレステロール血症(以下、再掲) (マスキングで発見26人、不明399人)	E78.0等	425	13.8
家族性高コレステロール血症	E78.0A	414	13.4
高リポ蛋白血症Ⅱ型	E78.0B	11	0.4
高リポ蛋白血症Ⅳ型	E78.1	30	1.0
高リポ蛋白血症Ⅰ型	E78.3B	4	0.1
先天性高脂質血症	E78.5	25	0.8
αリポ蛋白欠乏症	E78.6A	4	0.1
家族性低β-リポ蛋白血症	E78.6B	6	0.2
高比重リポ蛋白欠乏症	E78.6D	1	0.0
家族性高リポ蛋白血症	E78.8	18	0.6
Hypoxanthin-guanine phosphoribosyl-transferase欠乏症	E79.1A	1	0.0
Lesch-Nyhan症候群	E79.1B	17	0.6
他のプリン、ピリジン代謝異常(以下、再掲)	E79.8等	10	0.3
adenin phosphoribosyltransferase欠損症	E79.8A	8	0.3
ポルフィリン症(以下、再掲)	E80.2G等(E80.2の2名含)	9	0.3
プロトポルフィリン症	E80.0	2	0.1
骨髄性プロトポルフィリン症	E80.2B	4	0.1
先天性ポルフィリン症	E80.2F	1	0.0
ビリルビン代謝異常(以下、再掲)		28	0.9
Gilbert症候群	E80.4	3	0.1
Crigler-Najjar症候群	E80.5	4	0.1
Dubin-Johnson症候群	E80.6A	16	0.5
Rotor症候群	E80.6B	5	0.2
銅代謝異常(以下、再掲)	E83.0等	259	8.4
Wilson病 (マスキングで発見6人、不明230人)	E83.0A	236	7.7
kinky hair病	E83.0B	23	0.7

リン代謝異常(以下、再掲)	E83.3等	236	7.7
家族性低燐酸血症	E83.3A	118	3.8
ビタミンD抵抗性くる病	E83.3D	118	3.8
cystic fibrosis	E84.9	14	0.5
先天性高尿酸血症	E87.2	6	0.2
遺伝性若年性痛風	M10.9	2	0.1
α1-トリプシン抑制物質欠乏症	E88.0A	1	0.0
無アルブミン血症	E88.0B	2	0.1
無ハプトグロビン症	E88.0D	4	0.1
5α-レダクターゼ欠損症	E88.8B	2	0.1
アポ蛋白C-II欠損症	E88.8D	3	0.1
トレハラーゼ欠損症	E88.8K	1	0.0
先天性アセチルコリンエステラーゼ欠損	E88.8N	1	0.0
複合カルボキシラーゼ欠損症	E88.8P	9	0.3
ホスホグリセリン酸ムターゼ欠損症	E88.8R	1	0.0
6-ホスホグルコン酸脱水素酵素欠乏症	E88.8S	1	0.0
分類不明の代謝異常	E88.9	2	0.1
Leigh脳症	G31.8A	2	0.1
腎尿細管性アシドーシス	N25.8	76	2.5
大理石病	Q78.2	7	0.2
エーラース・ダンロス症候群	Q79.6	50	1.6
遺伝性脈管浮腫	Q82.0	3	0.1
脳・肝・腎症候群(Zellweger syndrome)	Q87.8D	2	0.1
カルタゲネル症候群	Q89.3	8	0.3
線毛機能不全症候群	Q89.8	7	0.2
遺伝性血管神経性浮腫	T78.3	2	0.1
ミトコンドリア脳筋症 (本来は神経・筋に分類)	G71.3	2	0.1
家族性赤血球増加症 (本来は血液に分類)	D75.0	1	0.0
免疫グロブリン欠損症 (本来は血液に分類)	D80.8	1	0.0
ヒステジジン血症 (本来は対象外)	E70.8A(E70.8の2名含)	3	0.1
マルファン症候群 (本来は対象外)	Q87.4	1	0.0
不明(コンピュータ入力ミス等)		4	0.1

計

3,080

9) 骨疾患

平成15年度の「骨疾患」に関する集計結果を表9に示す。登録人数は1,137人であった。

表9 骨疾患

疾患名	ICD10	人数(人)	%
軟骨無形成症 (成長ホルモン治療用意見書: 初回申請54人、継続申請259人)	Q77.4	752	66.1
骨形成不全症	Q78.0	385	33.9
不明		0	0.0

計

1,137

10) 皮膚疾患

平成 15 年度の「慢性消化器疾患」に関する集計結果を表 10 に示す。登録人数は 92 人であった。

表10 皮膚疾患

疾患名	ICD10	人数(人)	%
白皮症	E70.3B	26	28.3
色素性乾皮症	Q82.1	66	71.7
不明		0	0.0

計 92

11) 慢性消化器疾患

平成 15 年度の「慢性消化器疾患」に関する集計結果を表 11 に示す。登録人数は 2,908 人であった。

表11 慢性消化器疾患

疾患名	ICD10	人数(人)	%
胆道閉鎖症	Q44.2	1,950	67.1
総胆管拡張症	Q44.4	933	32.1
総胆管嚢腫	D13.5	23	0.8
肝臓の先天奇形(本来は対象外)	Q44.7	2	0.1
不明		0	0.0

計 2,908

12) 血友病等血液疾患

平成 15 年度の「血友病等血液疾患」に関する集計結果を表 12 に示す。登録人数は、11 年度の 9,035 人、12 年度 9,313 人、13 年度 9,148 人に比較して⁵⁾、14 年度は 8,774 人、15 年度 8,261 人であり、血管性紫斑病の減少傾向に伴い、若干減少傾向がみられた。

登録人数が多い順に、血管性紫斑病 24.6%、血友病 A 14.9%、遺伝性球状赤血球症 9.6%、Histiocytosis X (Letterer-Siwe 病等を含む) 5.6%、免疫学的血小板減少症 4.7%、無顆粒球症 4.6%、溶血性尿毒症症候群 4.0% であった。

表12 血友病等血液・免疫疾患

疾患名	ICD10	人数(人)	%
AIDS	B24	5	0.1
伝染性単核症	B27.9	257	3.1
レットレル・ジーベ病	C96.0	136	1.6
Kasabach・Merritt症候群	D18.0	133	1.6
真性多血症	D45	6	0.1
骨髄増殖性疾患	D47.1	12	0.1
IgA単クローン免疫グロブリン異所症	D47.2A	1	0.0
良性単クローン性免疫グロブリン異常症	D47.2B	2	0.0
血小板血病	D47.3	22	0.3
悪性貧血	D51.0	4	0.0
葉酸欠乏性貧血	D52.9	2	0.0
巨赤芽球性貧血	D53.1	18	0.2
グルコース-6-リン酸脱水素酵素欠乏性貧血	D55.0	31	0.4
ホスホフルクキナーゼ欠乏性貧血	D55.2C	2	0.0
アルドラーゼ欠乏性貧血	D55.2D	1	0.0
リン酸三単糖インメラーゼ欠乏症	D55.2E	1	0.0
ピルビン酸キナーゼ欠乏性貧血	D55.2G	11	0.1
サラセミア(以下、再掲)	D56.9等	31	0.4
αサラセミア	D56.0	2	0.0
βサラセミア	D56.1	10	0.1
鎌状赤血球貧血	D57.8	2	0.0
遺伝性球状赤血球症	D58.0	793	9.6
遺伝性橢円赤血球症	D58.1	15	0.2
異常ヘモグロビン症	D58.2	12	0.1
遺伝性有口赤血球症	D58.8A	7	0.1
遺伝性非球形状性溶血性貧血	D58.9	77	0.9
自己免疫性溶血性貧血	D59.1	103	1.2
溶血性尿毒症症候群	D59.3	327	4.0
微小血管障害性溶血性貧血	D59.4	2	0.0
発作性夜間ヘモグロビン尿症	D59.5	5	0.1
発作性寒冷ヘモグロビン尿症	D59.6	3	0.0
脾機能亢進性溶血性貧血	D59.8	9	0.1
赤芽球癆	D60.9	116	1.4
先天性低形成性貧血	D61.0	13	0.2
原発性鉄芽球性貧血	D64.0	1	0.0
鉄芽球性貧血	D64.3	5	0.1
先天性赤血球産生異常性貧血	D64.4	16	0.2
血管内凝固症候群	D65	15	0.2
血友病A	D66	1,234	14.9
血友病B	D67	253	3.1
フォン・ウィルブランド病	D68.0	238	2.9
第XI因子欠乏症	D68.1	7	0.1
その他の遺伝性凝固因子欠乏症(以下、再掲)	D68.2等	85	1.0
第I因子欠乏症	D68.2A	10	0.1
第II因子欠乏症	D68.2B	3	0.0
第V因子欠乏症	D68.2C	3	0.0
第VII因子欠乏症	D68.2D	17	0.2
第X因子欠乏症	D68.2E	2	0.0
第XII因子欠乏症	D68.2F	9	0.1
第XIII因子欠乏症	D68.2G	30	0.4
アンチトロンビンIII欠乏症	D68.2I	10	0.1
凝固因子異常症	D68.9	18	0.2
血管性紫斑病	D69.0A(D69.0の 1名含)	2,029	24.6
血小板機能異常症	D69.1	101	1.2
血小板減少性紫斑病	D69.3	192	2.3
先天性無巨核球性血小板減少症	D69.4A	9	0.1

免疫学的血小板減少症	D69.4B	386	4.7
脾機能亢進性血小板減少症	D69.5	53	0.6
周期性血小板減少症	D69.6	10	0.1
自己免疫性血管性紫斑病	D69.8	2	0.0
無顆粒球症	D70A(D70の4名含)	382	4.6
周期性好中球減少症	D70B	53	0.6
自己免疫性好中球減少症	D70C	14	0.2
Kostmann病	D70D	3	0.0
白血球機能異常症	D71	23	0.3
慢性肉芽腫症	D71B	51	0.6
白血球の遺伝性異常	D72.0	11	0.1
好酸球増加症	D72.1	45	0.5
脾機能亢進症	D73.1	9	0.1
ヘモグロビンM症	D74.0	4	0.0
骨髓線維症	D75.8	11	0.1
ヒスチオサイトーシスX	D76.0	330	4.0
原発性免疫不全(症候群)(以下、再掲)	D84.8A等	375	4.5
先天性無γグロブリン血症	D80.0	28	0.3
低ガンマグロブリン血症	D80.1	91	1.1
IgA(単独)欠損症	D80.2	36	0.4
IgG単独欠損症	D80.3	8	0.1
IgM欠損症	D80.4	1	0.0
免疫グロブリン欠損症	D80.8	52	0.6
細網異形成症	D81.0	6	0.1
重症複合免疫不全症	D81.9	21	0.3
ウイスコット・アルドリッチ症候群	D82.0	28	0.3
DiGeorge症候群	D82.1	21	0.3
高IgE症候群	D82.4	21	0.3
短肢性こびと症を伴う免疫不全症	D82.8	1	0.0
細胞性免疫不全(症)	D83.1	11	0.1
分類不能型免疫不全症	D83.9	19	0.2
原発性補体異常症	D84.1	2	0.0
続発性免疫不全症候群	D84.8B	1	0.0
高グロブリン血症性紫斑病	D89.0A	1	0.0
本態性高ガンマグロブリン血症	D89.0B	4	0.0
ヘモジデローシス	D83.1	38	0.5
C蛋白欠乏症	E88.8I	13	0.2
ataxia telangiectasia	G11.3	5	0.1
遺伝性出血性末梢血管拡張症	I78.0	8	0.1
Banti症候群	K76.6	27	0.3
血栓性血小板減少性紫斑病	M31.1	33	0.4
新生児溶血性貧血	P55.0	1	0.0
Bloom症候群	Q82.8	2	0.0
胸腺形成不全	Q89.2A	1	0.0
紫斑病腎炎 (本来は慢性腎疾患に分類)	D69.0B	1	0.0
不明(コンピュータ入力ミス等)		2	0.0
計		8,261	

1 3) 神経・筋疾患

平成 15 年度の「神経・筋疾患」に関する集計結果を表 13 に示す。登録人数は 15 年度 1,186 人であり、10 年度と 11 年度の 1,062 人、12 年度の 1,047 人、13 年度 978 人、14 年度 1,050 人とほぼ同様であった⁵⁾。

表 13 神経・筋疾患

疾患名	ICD10	人数(人)	%
亜急性硬化性全脳炎 (特定疾患対象)	A81.1	17	1.4
レット症候群	F84.2	35	3.0
點頭てんかん	G40.4	758	63.9
無痛無汗症	G60.8	9	0.8
先天性筋疾患(以下、再掲)	G71.2	154	13.0
筋細管性ミオパチー	G71.2A	2	0.2
先天性筋線維型不均等症	G71.2B	1	0.1
ネマリンミオパチー	G71.2C	11	0.9
セントラルコア病	G71.2E	2	0.2
福山型先天性筋ジストロフィー	G71.2F	42	3.5
先天性遺伝性筋ジストロフィー	G71.2G	96	8.1
ミトコンドリア脳筋症	G71.3	88	7.4
結節性硬化症	Q85.1	125	10.5
不明(コンピュータ入力ミス等)		0	0.0
計		1,186	

1 4) 成長ホルモン治療用意見書

平成 15 年度の「成長ホルモン治療」に関する集計結果を表 1 4-1、表 1 4-2 に示す。成長ホルモン治療用意見書は、他の 10 疾患群の意見書とその仕様が異なり、記入項目が多く、コンピュータ上自動計算する箇所が多い等、複雑に作成されている。そのためか、電子データによる報告を 14 年度と同様、15 年度は「初回」9 カ所、「継続」17 カ所の実施主体が提出していなかった。

平成 14 年 1 月より成長ホルモン治療が小慢事業の対象となった Prader-Willi 症候群は、13 年度、初回申請 2 人・継続申請 4 人、14 年度各々 37 人・35 人、15 年度各々 31 人・110 人と著増していた⁵⁾。

表 14-1 成長ホルモン治療用意見書(平成 15 年度初回申請症例)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
成長ホルモン分泌不全性低身長症	E23.0E	2,076	87.7
ターナー症候群	Q96	125	5.3
軟骨無形成症	Q77.4	50	2.1
プラダー・ウィリー症候群	Q87.1A	31	1.3
下垂体機能低下症	E23.0A	15	0.6
慢性腎不全	N18.9	9	0.4
その他の慢性腎疾患		18	0.8
その他		43	1.8
不明(コンピュータ入力ミス等)		0	0.0
計		2,367	

<資料>各疾患群ごとの実施主体別データ

	悪性新生物	慢性腎疾患	ぜんそく	慢性心疾患	内分泌	膠原病	糖尿病	先天性代謝異常	骨	皮膚	慢性消化器疾患
合計	19,124	10,826	5,326	16,558	29,987	5,229	5,099	3,080	1,137	92	2,908
新規診断	2,998	2,513	1,959	4,320	5,778	1,594	1,014	428	174	13	359
継続	15,760	8,148	3,144	11,980	23,741	3,589	3,981	2,599	945	76	2,498
転入	146	41	12	25	216	16	52	32	6	2	27
無記入	220	124	211	233	252	30	52	23	12	1	22
男子	10,508	6,303	3,236	8,922	13,593	2,560	2,218	1,709	587	54	953
女子	8,439	4,417	2,046	7,513	16,155	2,599	2,814	1,338	538	35	1,925
無記入	177	106	44	123	239	70	67	35	12	3	28
国の小慢事業	19,116	9,636	4,430	14,600	29,953	5,178	5,067	3,073	1,137	91	2,898
県単独	8	1,190	896	1,958	34	51	32	9	0	1	8
北海道	510	198	17	228	866	74	200	88	27	0	72
青森県	57	47	5	119	53	17	11	4	2	0	5
岩手県	268	37	6	45	391	82	77	63	13	0	54
宮城県	284	31	16	10	454	32	76	58	16	0	34
秋田県	145	37	6	26	156	23	30	45	6	1	22
山形県	231	16	5	10	307	19	80	43	8	3	23
福島県	285	38	32	78	402	25	90	39	12	0	37
茨城県	103	1	0	0	268	21	41	12	13	0	9
栃木県	231	22	11	37	293	86	60	36	16	1	34
群馬県	86	63	93	175	72	9	29	10	4	1	8
埼玉県	757	1,136	535	797	980	117	197	108	46	3	104
千葉県	669	3	1	3	600	69	191	125	16	1	106
東京都	1,406	1,977	6	5,481	1,854	2,556	336	210	104	7	200
神奈川県	82	15	61	48	31	13	23	1	1	0	6
新潟県	399	170	114	117	559	39	124	48	18	4	70
富山県	125	52	47	36	264	9	42	14	7	0	17
石川県	148	293	1,013	638	116	16	28	19	5	1	20
福井県	161	30	7	37	212	30	33	19	12	0	21
山梨県	151	18	1	22	256	8	43	20	13	1	30
長野県	332	46	12	29	283	59	91	61	7	1	72
岐阜県	236	13	7	9	332	31	100	60	12	1	45
静岡県	318	47	15	36	864	52	100	72	22	7	42
愛知県	655	1,022	128	59	1,104	91	160	96	25	2	109
三重県	327	90	22	26	532	42	76	37	19	1	53
滋賀県	247	268	65	1,311	524	49	58	21	19	3	39
京都府	170	196	170	279	270	14	35	32	9	4	23
大阪府	943	295	523	826	1,755	87	190	205	72	8	126
兵庫県	92	82	6	86	272	17	27	9	6	1	16
奈良県	220	59	7	135	381	26	49	21	13	1	33
和歌山県	101	16	2	16	211	13	38	29	6	0	17
鳥取県	85	17	1	11	150	11	33	19	3	0	15
島根県	126	15	7	10	311	28	38	18	13	2	21
岡山県	126	25	7	16	244	13	41	14	11	2	17
広島県	190	626	8	1,452	404	23	73	36	18	1	43
山口県	225	71	10	53	524	31	64	27	17	3	38
徳島県	137	36	0	14	169	25	59	29	2	1	21
香川県	102	16	3	8	251	8	37	27	8	0	15
愛媛県	176	26	8	8	315	27	63	22	9	0	25
高知県	89	89	0	3	147	10	17	7	7	1	9
福岡県	490	48	15	12	609	46	34	68	19	1	57
佐賀県	193	25	10	7	265	21	56	30	10	0	21
長崎県	210	41	5	9	343	26	86	36	13	0	37
熊本県	160	20	13	5	298	10	66	31	13	1	27
大分県	23	24	11	4	54	4	16	4	1	0	1
宮崎県	172	35	18	15	249	25	56	37	9	1	14
鹿児島県	309	40	24	22	415	62	95	61	23	1	53
沖縄県	244	69	38	92	723	56	64	12	9	0	14

血液・免疫 疾患	神経・筋 疾患	GH治療用意 見書初回申請	GH治療用意 見書継続申請	同意	非同意	非同意率
8,261	1,186	2,367	8,364	67,363 ^{注)}	4,529 ^{注)}	
1,558	373					
6,521	785					
72	6					
110	22					
4,943	661	1,390	5,130			
3,212	508	956	3,172			
106	17	21	62			
8,255	1,108					
6	78					
260	23	44	219			
31	10	17	92	470	601	56.1
104	0	30	147			
98	4	33	186	1332	1	0.1
59	2	19	34	611	49	7.4
85	6	16	123			
155	7	33	114	1347	0	0.0
34	0	5		507	8	1.6
81	10	22	112	1052	45	4.1
26	12	15	1			
264	40	75	242			
213	2	2		2001	19	0.9
416	236	188	712	15,689	3,749	19.3
33	7	27	134	482	0	0.0
121	85	48	158			
47	2		127	789	0	0.0
38	8	14	27			
37	7	2	30	638	0	0.0
64	4	27	103			
150	7	41	122			
55	1	44	186	1032	134	11.5
167	21	114	306			
260	36	125	575			
119	11	59	264	1678	3	0.2
181	72	40				
78	13	32	82			
455	33	2	638			
39	6	109	8			
174	7	56	125			
53	0	25	72	599	0	0.0
30	4	6	39	424	0	0.0
63	3	24		672	0	0.0
43	5	26	111	701	0	0.0
96	46	1	3	3020	0	0.0
123	17	65	269	1537	1	0.1
41	11	10	24			
50	3	22	96	646	1	0.2
117	1					
33	3	6	54	475	1	0.2
255	5	29	101	1789	26	1.4
100	7	21		766	0	0.0
88	4	17	106	1021	0	0.0
66	2	19	90	821	0	0.0
10	3	14	2	171	0	0.0
49	10	19	66	775	3	0.4
220	7	10	53	1395	0	0.0
66	5	87	293	1772	1	0.1

注) 青森県は継続申請の際に同意書の提出を不要としているため、集計から除外した。

	悪性新生物	慢性腎疾患	ぜんそく	慢性心疾患	内分泌	膠原病	糖尿病	先天性代謝異常	骨	皮膚	慢性消化器疾患
札幌市	400	83	0	107	597	46	104	54	18	3	41
仙台市	208	17	6	12	407	24	44	27	13	6	35
千葉市	143	33	46	32	134	24	40	29	8	0	19
横浜市	765	9	5	5	893	64	211	70	34	2	112
川崎市	198	31	4	58	305	71	44	22	3	0	32
名古屋市	273	541	121	26	629	38	64	46	14	0	65
京都市	258	106	0	67	407	14	85	43	18	0	55
大阪市	362	55	12	71	670	38	112	77	48	0	60
神戸市	281	38	1	15		28	84	52	13	4	44
広島市	229	16	0	17	508	4	45	30	16	1	34
北九州市	158	20	7	10	189	17	37	21	8	1	25
福岡市	287	46	17	5	310	31	82	53	15	0	46
秋田市	47	12	1	4	81	5	11	10	2	0	9
郡山市	75	10	9	24	73	4	21	19	3	0	12
宇都宮市	51	82	880	225	92	68	14	10	3	0	10
新潟市	114	24	22	22	128	13	34	20	5	0	17
富山市	31	11	15	9	89	8	17	6	1	0	1
金沢市	76	169	421	326	96	8	16	9	4	0	7
岐阜市	56	1	1	2	100	11	10	13	4	0	8
静岡市	104	3	0	0	118	9	19	25	6	2	10
浜松市	114	10	5	8	290	19	20	13	7	2	12
豊田市	55	79	32	4	92	6	13	6	4	0	13
堺市	153	499	34	1,057	289	22	53	33	15	0	18
姫路市	69	8	0	10		10	14	3	5	1	15
和歌山市	58	4	0	2	108	6	21	21	3	0	10
岡山市	146	24	4	30	352	16	29	28	14	0	18
福山市	104	151	3	553	252	11	30	25	17	1	18
高知市	66	76	2	1	107	7	14	1	5	0	9
長崎市	74	12	9	4	160	8	32	10	2	0	15
熊本市	113	21	6	2	225	12	36	21	13	1	23
大分市	69	20	3	7	127	10	30	18	2	0	18
宮崎市	56	17	12	8	117	3	12	17	4	0	5
鹿児島市	122	11	7	11	221	34	34	11	6	0	23
いわき市	36	11	2	11	72	10	14	8	5	0	15
長野市	69	1	1	2	39	7	14	3	1	0	16
豊橋市	42	94	4	3	137	10	17	9	4	0	19
高松市	61	6	1	6	113	4	15	9	4	0	7
旭川市	56	6	3	25	104	9	13	16	4	0	7
横須賀市	65	1	6	1	81	0	23	9	5	1	5
松山市	100	21	5	3	156	16	15	6	9	0	16
奈良市	62	118	1	421	135	15	20	11	5	1	15
倉敷市	87	17	3	13	171	9	13	5	6	0	8
さいたま市	163	160	42	140	177	24	36	30	9	0	18
川越市	60	67	15	54	62	16	11	6	3	0	5
船橋市	8	0	0	0	31	0	0	1	0	0	0
相模原市	90	210	443	502	185	253	27	17	5	0	27
岡崎市	56	107	6	2	77	7	0	18	4	0	20
高槻市	58	227	5	181	148	8	16	8	6	0	14
計	19,124	10,826	5,326	16,558	29,987	5,229	5,099	3,080	1,137	92	2,908

血液・免疫 疾患	神経・筋 疾患	GH治療用意 見書初回申請	GH治療用意 見書継続申請	同意	非同意	非同意率
137	26	32		1648	1	0.1
77	2	148	20	1046	1	0.1
43	7		97	655	0	0.0
288	1	41	225			
101	13	19	105	1006	46	4.4
173	16	67				
140	8	5	11	1217	0	0.0
174	6	5		1690	0	0.0
116	4	39	155			
155	6	1		1062	3	0.3
64	2	18	62	639	0	0.0
210	3	1	70	1176	0	0.0
33	1	16	47	279	126	31.1
31	6	6	32	325	0	0.0
18	26	9	45			
30	39	17	27			
17	0	14	55	274	88	24.3
16	2	4	30	1184	24	2.0
15	1	7	46			
51	4			351	0	0.0
24	1	22		547	66	10.8
0	1			305	0	0.0
87	59	26	94			
35	1			171	31	15.3
28	0	14	47	322	7	2.1
63	5	35	133			
56	38	21		1280	53	4.0
31	0	5	26	350	0	0.0
34	0	12	49	421	0	0.0
56	5	19	78	631	0	0.0
36	2	6	26	374	0	0.0
29	2	5	46	333	1	0.3
108	7	13	43	651	0	0.0
13	1	9	29			
30	3	5	30	221	0	0.0
23	1	14	84			
31	5	4	62			
21	4	4	30	302	16	5.0
47	0	4	19			
60	4	6	52	469	0	0.0
29	16	9	58	916	1	0.1
33	2		85	452	16	3.4
48	8	14	16			
16	5	3	26	349	0	0.0
0	0			40	8	16.7
56	24	19	54	1912	0	0.0
10	1	9	4	321	0	0.0
21	10			702	0	0.0
8,261	1,186	2,367	8,364	67,363	4,529	6.3

表14-2成長ホルモン治療用意見書(平成15年度継続申請症例)

疾患名	ICD10	人数(人)	%
成長ホルモン分泌不全性低身長症	E23.0E	7,200	86.1
ターナー症候群	Q96	611	7.3
軟骨無形成症	Q77.4	246	2.9
ブラダー・ウィリー症候群	Q87.1A	110	1.3
下垂体機能低下症	E23.0A	66	0.8
慢性腎不全	N18.9	19	0.2
その他の慢性腎疾患		10	0.1
その他		99	1.2
不明(コンピュータ入力ミス等)		3	0.0

計 8,364

資料

1) 加藤忠明、柳澤正義他：小児慢性特定疾患登録管理の試行(Ⅱ)．平成9年度厚生省心身障害研究「小児慢性特定疾患治療研究事業の評価に関する研究」報告書：pp8～24、1998

2) 加藤忠明：厚生労働科学研究「小児慢性特定疾患治療研究事業の登録・管理・評価・情報提供に関する研究」平成16年度総合研究報告書、2005

3) 斉藤進、加藤忠明他：小児慢性特定疾患登録管理用ソフトの改訂．平成13年度厚生科学研究「小児慢性特定疾患治療研究事業の登録・管理・評価に関する研究」報告書：pp233～234、2002

4) 斉藤進、加藤忠明他：小児慢性特定疾患登録管理用ソフトの改訂版．平成12年度厚生科学研究「母子保健事業の登録・評価に関する研究」報告書：pp171～172、2001

5) 平成15年度厚生労働科学研究「小児慢性特定疾患治療研究事業の登録・管理・評価に関する研究」報告書(主任研究者：加藤忠明)、2004

小児慢性特定疾患治療研究事業の電子データの精度

研究協力者：柊村智美（国立成育医療センター研究所成育政策科学研究部流動研究員）
主任研究者：加藤忠明（国立成育医療センター研究所成育政策科学研究部長）
分担研究者：原田正平（国立成育医療センター研究所成育医療政策科学研究室長）
研究協力者：重松陽介（福井大学医学部看護学科教授）
研究協力者：山口清次（島根大学医学部小児科教授）

【研究要旨】

小児慢性特定疾患治療研究事業（以下、小慢事業）の電子データによる事業報告の精度を高める方法を検討するため、登録された患児について統計解析を行った。平成 10～15 年度小慢事業に新規登録された横紋筋肉腫患児 401 人のうち、発症後 1 年未満に登録されたものは 312 人（81.9%）、新規申請後に他の疾患名へ登録し直した患児は 5 人（1.2%）であった。また、平成 14 または 15 年度小慢事業のいずれかに登録された先天性代謝異常 9 疾患の患児 259 人のうち、医療機関名の判明した 164 人へ二次調査を行い、有効回答は 59 人であった。回収率は各疾患で 18～50%程度であり、入力ミスは少なく、登録時と診断名の異なる患児は 2 人（3.4%）であった。

A. 研究目的

小児慢性特定疾患治療研究事業（以下、小慢事業）では、実施主体である都道府県・指定都市・中核市から厚生労働省に、コンピュータソフト（電子データ）により、毎年度事業報告が行われ、当研究班等が集計解析を行っている。この際、電子データは書類データと比較して①入力や集計解析を行う際の負担が軽い、②途中でデータの変質等がなくデータの精度が高い、といった利点がある。一方で、①非同意者が含まれていない、②乳幼児医療費助成制度等の他の医療費助成制度利用者が含まれていない、③疾患名が変更された後も登録名を変更していない場合がある、④転居者を追跡できない、⑤死亡者が分からない、⑥入力上の不手際、といった問題がある。これらをふまえ、電子データによる事業報告の精度を高める方法を検討した。

B. 研究方法

1）、横紋筋肉腫

平成 10～15 年度小慢事業に、平成 17 年 6 月中旬までに登録された延べ 690,811 人の中で、

全国の横紋筋肉腫患児延べ 2,368 人のうち新規登録例 401 人について、発症後 1 年未満、及び 1 年以上経過してから登録された人数、またその後の継続登録時に疾患名が変更された症例を集計・解析した。

2）、先天性代謝異常

平成 14、15 年度小慢事業に、平成 17 年 6 月中旬までに延べ 230,791 人分の事業報告があった。このうち、タンDEM質量分析計による「新しい新生児マススクリーニング対象疾患の手引き」¹⁾ で対象となっていて、かつ小慢事業で対象となっている先天性代謝異常 9 疾患（アミノ酸代謝異常：高チロジン血症、シトルリン血症、アルギニノコハク酸尿症、高アルギニン血症、有機酸代謝異常：メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症、イソ吉草酸血症、グルタル酸尿症、β酸化異常症：カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ欠損症）患児の医療意見書を基に、質問紙調査を行い、医療意見書の内容を確認した。平成 14 または 15 年度小慢事業のいずれかに、前記 9 疾患として登録された患児は 259 人であった。そのうち、医療意見書を提出した医療機関名が電子データとして厚生労働省に報告

された患児 164 人へ、調査票を発送した。

C. 結果

1) 、横紋筋肉腫

疾患登録時年月齢または発症時年月齢が不明であった 20 人を除く 381 人について、新規登録時年齢と発症年齢の関係を調べた。発症後 1 年未満、及び 1 年以上経過してから登録された人数は、全体ではそれぞれ 312 人 (81.9%)、66 人 (17.3%)、不明 3 人 (0.8%) であった<図 1>。またこれらの横紋筋肉腫患児のうち、新規申請後に他の疾患名へ登録し直した患児の割合は 1.2% であった。変更後の疾患名は、悪性リンパ腫 2 人 (新規登録 8 ヶ月後、11 ヶ月後)、Ewing 肉腫 2 人 (同 1 ヶ月後、8 ヶ月後)、悪性骨腫瘍 1 人 (同 9 ヶ月後) であった<表 1>。

2) 、先天性代謝異常

62 例 (回収率 37.8%) から返送され、このうち有効回答は 59 例であり、5 例が死亡していた。おのおのの発症年齢、経過等を<表 2>に示す。

小慢事業で、アルギニノコハク酸尿症、メチルマロン酸血症、プロピオン酸血症、イソ吉草酸血症、及びカルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ欠損症として登録された症例に関しては、二次調査によって疾患名の変更はなかった。しかし、高チロジン血症、シトルリン血症、及びグルタル酸尿症として登録された症例は、別の疾患名に変更された症例が存在した。具体的には、高チロジン血症と誤って登録されたシトルリン血症Ⅱ型 1 例と、シトルリン血症と誤って登録されたアルギニノコハク酸尿症 1 例と、診断名が不明のまま死亡したグルタル酸尿症 2 例であった。その他、マススクリーニングの有無に 15 例、検査の有無に 18 例、記入ミス、無記入、または記入内容の不一致が認められた<表 3>。<表 4>は、各疾患ごとの、平成 14 年、15 年に登録されていた症例数、発送数、回収率を示している。

1, 高チロジン血症：登録者は 31 例、そのうち医療機関名の判明した 23 例に発送し、有

効回答は 4 例のみ (回収率 18.2%)、進行性家族性胆汁うっ滞性肝硬変 (17 年度以降は小慢対象疾患) による二次性高チロジン血症、シトルリン血症Ⅱ型、高チロジン血症Ⅱ型、及び分類不能型高チロジン血症であった。高チロジン血症Ⅰ型の報告はなかった。

2, シトルリン血症：登録者は 55 例、そのうち 38 例へ発送し、有効回答は 14 例であった (回収率 46.7%)。5 例がシトルリン血症Ⅰ型 (アルギニノコハク酸合成酵素欠損症)、8 例がシトルリン欠損症で、シトルリン血症として登録されていた。1 人がアルギニノコハク酸尿症であり、シトルリン血症と誤って登録されていたが、0 歳時の初回のみ登録であった。

3, アルギニノコハク酸尿症：登録者は 11 例、そのうち 4 例へ発送し、有効回答は大阪府と宮城県の 2 例であった (回収率 50.0%)。

4, 高アルギニン血症：登録者は 4 例、そのうち 2 例へ発送し、有効回答は 0 例であった。

5, メチルマロン酸血症：登録者は 80 例、そのうち 48 例へ発送し、回収されたのは 22 通 (回収率 45.8%)、有効回答は 20 例であった。2 例は同一患児でありながら受給者番号が異なる医療意見書を 2 通ずつ提出していた。全例メチルマロン酸血症とされ、小慢事業での登録疾患名と一致していた。

6, プロピオン酸血症：登録者は 31 例、そのうち 17 例へ発送し、回収されたのは 9 通 (回収率 52.9%)、有効回答は 8 例であった。1 例は同一患児でありながら受給者番号が異なる医療意見書を 2 通提出していた。全例プロピオン酸血症とされ、小慢事業での登録疾患名と一致していた。

7, イソ吉草酸血症：登録者は 8 例、そのうち 5 例へ発送し、有効回答は大阪市の 2 例であった (回収率 40.0%)。2 例ともイソ吉草酸血症とされ、小慢事業での登録疾患名と一致していた。

8, グルタル酸尿症：登録者は 23 例、そのうち 15 例へ発送し、有効回答は 6 例であった (回収率 40.0%)。グルタル酸尿症Ⅰ型が 1 例 (広島市)、グルタル酸尿症Ⅱ型が 3 例 (福岡県、愛知県、宮城県それぞれ 1 人)、死亡が 2

例（長崎県2人）であった。1例は、短鎖アシル CoA脱水素酵素欠損症（17年度以降は小慢対象疾患）の疑いそのまま死亡、他の1例は、急性呼吸不全・肺炎により搬送先の病院で死亡していた。

9、カルニチンパルミトイルトランスフェラーゼ欠損症：登録者は16例、そのうち12例へ発送し、有効回答は3例で（回収率 25.0%）、3例ともにⅡ型であった。

D. 考察

現在、小慢事業では、都道府県、指定都市、中核市が実施主体となっており、毎年度、それらの実施主体から厚生労働省に電子データが送付され、当研究班等が集計解析を行っている。その際、以下のような問題点があげられる。

①非同意者

小慢事業では、治療研究事業として研究の資料にすることへの同意を患児（保護者）から得た資料のみ解析している。非同意者は疾患群ごとに人数のみが登録されている。同意者と非同意者とで各疾患群ごとに患児の割合が同じであるとすれば、罹患患児数は推計できる。平成14、15年度の非同意率は、それぞれ全体で3.1%、6.4%であった。

②他の医療費助成制度利用者

小慢事業には、乳幼児医療費助成制度等の他の医療費助成制度利用者が含まれていない。平成10～15年度の横紋筋肉腫新規登録例401人のうち、発症後1年以上経過してから登録された人数は、全体で66人（17.3%）であった。医療費が高額であることを考えると、66人は小慢事業以外の医療費助成制度を利用していた患児と考えられる。

③疾患名変更者

平成10～15年度の横紋筋肉腫新規登録例401人のうち、新規申請後に他の疾患名へ登録し直した患児は5人（1.2%）であった。先天性代謝異常9疾患では、有効回答59人のうち2人（3.4%）が他の疾患名に変更されていた。これらは医療費の助成を得るために診断が確定しないうちに申請したものと考えられるので、診断の信頼性を確認する何らかのシステムを検討

する必要がある。

④転居者、⑤死亡者

小慢事業では現在、保健所ごとに受給者番号がつけられており、転居した場合、受給者番号が変わり、経年的に追跡できない。また、死亡した場合に届け出られないことが多い。そこで、継続申請されていない症例が、治癒したのか、転居や死亡した症例なのか、経過を確認するシステムが必要である。

⑥入力上の不手際

電子データに入力する際、一部に入力漏れ、入力ミス、といった不手際はみられる。また、ソフトの問題として、使用コンピュータ環境の多様化によるトラブルの発生、操作が分かりにくい、といった問題が挙げられ、小慢ソフトの詳細なマニュアル作成と研修の実施、小慢ソフト専用のパソコンの設置、Windows以外のLinux等のシステムを利用したソフトの開発、セキュリティシステムの強化等を検討する必要がある²⁾。

電子データの精度を確認し高めるためには、質問紙による二次調査が必要である。現在の電子データには、氏名や生年月日、住所等の個人情報登録されていないが、医療意見書の内容を基に医療機関宛に質問紙を郵送すれば、疾患名、受給者番号から個人が特定でき、主治医へ二次調査を行うことができる。そこで今回、先天性代謝異常症9疾患について、発見時の様子、確定診断方法、症状、経過などについて質問紙調査を行い、医療意見書の内容と比較した。

医療機関名が記入されている割合は、アルギニノコハク酸尿症の36.4%を除いて、50～75%であった。さらに、各疾患の回収率は18～50%程度と低かった。平成17年4月から個人情報保護法が施行され、この影響の可能性を否定できない。厚生労働省の研究班では、小慢事業の資料を研究に使用することに対する同意を患児から得ている。しかし、各医療機関から研究班に患児の情報を提供して良いかどうかは、各医療機関の裁量によるため、医療機関記入例や回収率が低かった可能性が考えられる。また、特に高チロジン血症の回収率が低かった理由と

して、診断名が変更されていたことも考えられる。

確定診断名と登録疾患名とが異なっている症例が存在した。特に高チロジン血症は平成17年度以降は、Ⅰ型、Ⅱ型、Ⅲ型を区別して登録しており、今後は正しい疾患名で登録されることが期待される。また、シトルリン血症Ⅱ型は、本来、思春期以降に精神神経症状、高シトルリン血症、高アンモニア血症で発症したものを指す。しかし、小慢事業ではシトルリン欠損症が対象外となっており、シトルリン血症として登録されている症例の中で、シトルリン欠損症をシトルリン血症（Ⅱ型）として登録されている者が多数いる可能性が高く、今後、Ⅰ型とⅡ型を区別する必要がある。

メチルマロン酸血症およびプロピオン酸血症では、同時に2つの医療機関に通院し、両者とも登録されていた症例が計3例あった。1人で複数の医療機関にかかっている場合、重複して登録されていないか確認するシステムが必要である。

調査結果と医療意見書の内容とはほとんど同じであったが、二次調査を行うことで詳しい実態を把握することができた。また、疾患名変更例や死亡例が発見されたり、一部、発症年齢や検査内容の食い違うものがあり、二次調査を行うことによって、データの精度が高まると考えられる。

現在、これらをふまえて新しいソフトを開発中で、来年度より実施する予定である³⁾。現在の登録システムでは、保健所ごとに受給者番号がつけられており、経年的追跡調査を行う場合、転居例を追跡できない、また死亡したかどうかわからない、という問題がある。新ソフトでは、全国的に統一された症例番号を付けることになり、情報のデータベース化をめざしている。また新ソフトでは、基本情報の登録後、継続申請されていない患児の医療機関に調査票を送り、経過を確認することになっているので、転居や死亡症例を把握することが可能となる。転入例は、前年度の実施主体、生年月日、性別から追跡可能となる予定である。全国的に統一された

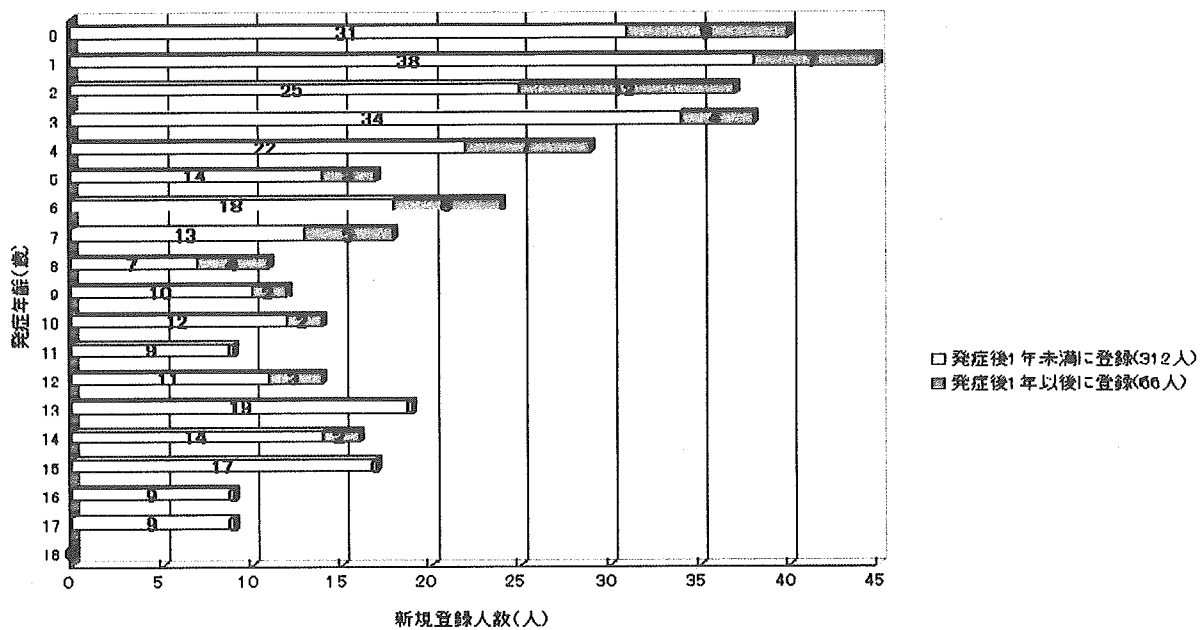
症例番号を付け、経過を確認するシステムを作ることで、データの精度がさらに高まり、経年的解析や追跡調査がより正確なものになると期待される。また新ソフトの詳細なマニュアルを作成したり、小慢事業の研修会の開催を検討しており、トラブルや入力ミスも少なくなると期待される。

《文献》

1) 重松陽介：「新しい新生児マススクリーニング対象疾患の手引き」．平成16年度厚生労働科学研究「わが国の21世紀における新生児マススクリーニングのあり方に関する研究」報告書（主任研究者：山口清次）：付録151、2005

2) 齊藤進、加藤忠明他：「小児慢性特定疾患登録・管理ソフト開発方針と利用実態」．平成16年度厚生労働科学研究「小児慢性特定疾患治療研究事業の登録・管理・評価・情報提供に関する研究」報告書：pp134-148、2005

3) 原田正平（主任研究者）：平成17年度厚生労働科学研究「子どもの病気に関する包括的データベース（難治性疾患に関する疫学研究データベース等を含む）の構築とその利用に関する研究」報告書．2006



<図1> H10~15新規登録例について、発症年齢ごとの発症後1年未満・以後の新規登録者数

<表1> 横紋筋肉腫新規登録者のうち疾患名に変更があったもの

発症年月齢	記入年月齢		変更時年月齢	新・疾患名
3歳0ヶ月	3歳1ヶ月	→	4歳0ヶ月(11ヵ月後～)	悪性リンパ腫
16歳0ヶ月	16歳1ヶ月	→	16歳9ヶ月(8ヶ月後～)	悪性リンパ腫
2歳9ヶ月	3歳2ヶ月	→	3歳3ヶ月(1ヵ月後～)	Ewing肉腫
3歳7ヶ月	3歳8ヶ月	→	4歳4ヶ月(8ヶ月後～)	Ewing肉腫
9歳7ヶ月	9歳11ヶ月	→	10歳10ヶ月(11ヵ月後～)	悪性骨腫瘍

＜表2＞先天性代謝異常常態患児の経過

①高チロシン血症

新MSにて 発見	診断 年齢	血中チロシン 濃度 >180nmol/ml	尿中 有機酸分 析実施	酵素活 性測定 実施	遺伝子 解析実 施	住所	最終登 録年齢 の年齢	発症 年齢	性別	知的 障害 有	身長 <- 2SD	体重 <- 2SD	肝腫 有	眼科的 異常有	日常生活支 障有 ¹⁾	就学状況	経過
されなかつ た4人	0m 1m 1y7m 4m	不明 不明 ↑ →(高シトルリン血症Ⅱ型)	— — — +	— — — —	— — — +	熊本市 福山市 大阪府 大阪府	5歳 12歳 2歳 7カ月	0カ月 1カ月 3カ月 2カ月	男 男 女 女	不明 不明 軽度 —	不明 不明 — —	不明 不明 — —	十 十 — +	— — 十 —	— 不明 軽度 —	通常学級 不明 未就学 通常学級	安定 不明 不安定、進行 安定

②シトルリン血症Ⅰ型

新MSにて 発見	診断 年齢	血中シトルリ ン濃度 >100nmol/ml	尿中 有機酸分 析実施	酵素活 性測定 実施	遺伝子 解析実 施	住所	最終登 録年齢 の年齢	発症 年齢	性別	知的 障害 有	身長 <- 2SD	体重 <- 2SD	肝腫 有	日常生活支 障有	就学状況	経過
されなかつ た3人	0m 1y 3y5m	↑ ↑ 不明	— — —	— — —	十 — 十	奈良市 奈良市 東京都	11カ月 9歳 4歳	0カ月 12カ月 1カ月	男 男 女	重度 軽度 —	— 十 —	— — —	十 — 十	— — 不明	不明 障害児学級 不明	死亡 不安定、進行せず 安定
されなかつ た2人	0m 3y4m	↑ ↑	— —	— +	— 十	熊本県 栃木県	12歳 9歳	0カ月 2歳	女 女	— 軽度	— 十	— —	— —	— 軽度	通常学級 養護学校	不安定、進行せず 安定

シトルリン欠損症

新MSにて 発見	診断 年齢	血中シトルリ ン濃度 >100nmol/ml	尿中 有機酸分 析実施	酵素活 性測定 実施	遺伝子 解析実 施	住所	最終登 録年齢 の年齢	発症 年齢	性別	知的 障害 有	身長 <- 2SD	体重 <- 2SD	肝腫 有	日常生活支 障有	就学状況	経過
されなかつ た4人	0m 1m 1m 1m	→ → → →	— — — —	— — — —	十 十 十 十	宮城県 大阪府 大阪府 大阪府	12カ月 20カ月 27カ月 14カ月	0カ月 0カ月 0カ月 0カ月	女 男 男 女	— — — —	— — 十 不明	— — — 不明	— — — —	— — — —	未就学 未就学 未就学 未就学	安定 安定 安定 安定
されなかつ た4人	2y 3y4m 3y10m 12y	→ 不明 → 不明	— — — —	— — — —	十 十 十 十	島根県 宮城県 宮城県 宮城県	3歳 6歳 6歳 14歳	4カ月 2カ月 1カ月 1カ月	女 男 男 女	軽度 — — —	不明 — — —	不明 — — —	— 十 十 十	— — — —	通常学級 通常学級 通常学級 通常学級	安定 安定 安定 安定

その他

新MSにて 発見	診断 年齢	血中シトルリ ン濃度 >100nmol/ml	尿中 有機酸分 析実施	酵素活 性測定 実施	遺伝子 解析実 施	住所	最終登 録年齢 の年齢	発症 年齢	性別	知的 障害 有	身長 <- 2SD	体重 <- 2SD	肝腫 有	日常生活支 障有	就学状況	経過
されなかつ た1人	0m	↑(アルギニンコク酸血症)	—	—	—	広島県	0歳	0カ月	女	軽度	+	—	—	軽度	未就学	不安定、進行

③アルギニンコク酸血症

新MSにて 発見	診断 年齢	血中アルギニ ン濃度 >10nmol/ml	尿中 有機酸分 析実施	酵素活 性測定 実施	遺伝子 解析実 施	住所	最終登 録年齢 の年齢	発症 年齢	性別	知的 障害 有	身長 <- 2SD	体重 <- 2SD	肝腫 有	日常生活支 障有	就学状況	経過
されなかつ た2人	1m 1m	不明 不明	— —	十 +	— 十	大阪府 宮城県	16歳 14歳	0カ月 0カ月	女 男	— 重度	— 十	— 十	— 十	— 重度	通常学級 養護学校	安定 不安定、進行せず

⑤メチルマロン酸血症

新MSIにて 発見	診断 年齢	C3/C2:>0.25		尿中有 機酸分 析実施	酵素活 性測定 実施	遺伝子 解析実 施	住所	最終登 録年齢 の年齢	発症 年齢	性別	知的 障害 有	身長 <- 2SD	体重 <- 2SD	痙 攣 有		日常生活 障害 有	就学状況	経過	
された 4人	0m	不明	/	+	+	+	宮城県	21カ月	0カ月	女	—	—	—	—	/	—	通常学級	安定	
	0m	不明	/	不明	不明	不明	大分県	8歳	0カ月	男	—	—	—	—	/	—	通常学級	安定	
	0m	不明	/	+	—	—	鹿児島県	9歳	0カ月	男	軽度	—	—	—	/	重度	—	死亡	
	2y8m	不明	/	+	—	—	鹿児島県	13歳	0カ月	男	—	—	—	—	/	—	通常学級	安定	
されなかつ た16人	0m	不明	/	+	—	—	和歌山県	8歳	0カ月	女	—	—	—	—	/	—	通常学級	安定	
	0m	↑	/	+	+	+	札幌市	14歳	0カ月	男	—	—	—	—	/	—	未就学	安定	
	0m	不明	/	+	—	—	福岡県	19カ月	0カ月	男	軽度	+	—	—	/	軽度	未就学	安定	
	0m	不明	/	+	+	+	大阪府	4カ月	0カ月	男	軽度	—	—	—	/	—	未就学	安定	
	0m	不明	/	+	+	+	岐阜県	5歳	0カ月	女	軽度	—	—	—	/	—	通常学級	安定	
	1m	不明	/	+	+	+	倉敷市	9歳	1カ月	男	—	—	—	—	/	—	通常学級	不安定、進行せず	
	1m	不明	/	+	+	+	神戸市	15歳	1カ月	女	—	—	—	—	/	—	通常学級	安定	
	2m	不明	/	+	+	+	栃木県	14カ月	1カ月	男	軽度	—	不明	+	—	軽度	未就学	不安定、進行せず	
	6m	不明	/	+	+	+	広島市	11歳	0カ月	女	—	—	—	—	/	—	通常学級	安定	
	6m	不明	/	+	+	+	山口県	4歳	3カ月	男	軽度	—	—	+	—	—	通常学級	安定	
	7m	不明	/	不明	不明	不明	鹿児島県	10歳	0カ月	男	軽度	—	—	—	—	/	—	通常学級	安定
	9m	不明	/	+	+	+	福山市	9歳	6カ月	女	軽度	—	—	—	—	/	—	障害児学級	安定、進行
	9m	不明	/	+	+	+	大阪市	10カ月	9カ月	男	軽度	—	—	—	—	/	—	未就学	不安定、進行
	11m	不明	/	+	—	—	宮城県	3歳	2カ月	男	重度	不明	—	—	—	/	—	未就学	不安定、進行
	2y4m	不明	/	+	+	+	広島県	18歳	0カ月	男	—	—	—	—	/	—	通常学級	安定	
	3y7m	不明	/	+	+	+	広島県	18歳	0カ月	女	—	—	—	—	/	—	就職	安定	

⑥プロピオン酸血症

新MSIにて 発見	診断 年齢	C3/C2:>0.25		尿中有 機酸分 析実施	酵素活 性測定 実施	遺伝子 解析実 施	住所	最終登 録年齢 の年齢	発症 年齢	性別	知的 障害 有	身長 <- 2SD	体重 <- 2SD	痙 攣 有		日常生活 障害 有	就学状況	経過
された4人	0m	不明	/	不明	不明	不明	福山市	6カ月	0カ月	女	—	—	—	—	/	—	未就学	安定
	1m	↑	/	+	+	+	福山市	3歳	0カ月	女	軽度	—	—	—	/	軽度	未就学	安定
	1m	↑	/	+	+	+	広島市	20カ月	0カ月	女	—	—	—	—	/	—	未就学	安定
	1m	↑	/	+	+	+	大阪府	33カ月	0カ月	女	—	—	—	—	/	—	未就学	安定
されなかつ た4人	0m	不明	/	不明	不明	不明	山口県	8歳	0カ月	男	軽度	不明	+	—	/	軽度	障害児学級	安定
	1m	不明	/	不明	不明	不明	山口県	1カ月	0カ月	男	不明	不明	不明	不明	/	不明	—	死亡
	3m	不明	/	+	+	+	福岡市	9歳	3カ月	女	軽度	+	—	—	/	—	障害児学級	安定
	2y	不明	/	+	+	+	鹿児島市	11歳	9カ月	女	—	—	—	—	/	—	通常学級	安定

⑦イソ草酸血症

新MSIにて 発見	診断 年齢	イソバレルカルニ チン >2.0mmol/ml		尿中有 機酸分 析実施	酵素活 性測定 実施	遺伝子 解析実 施	住所	最終登 録年齢 の年齢	発症 年齢	性別	知的 障害 有	身長 <- 2SD	体重 <- 2SD	痙 攣 有		日常生活 障害 有	就学状況	経過
されなかつ た2人	0m	不明	/	+	+	+	大阪市	17歳	0カ月	男	—	—	—	—	/	—	通常学級	安定
	0m	↑	/	+	+	+	大阪市	13歳	0カ月	男	—	—	—	—	/	—	通常学級	安定

⑧グルタル酸尿症 I 型

新MSIにて 発見 された 人数	診断 年齢	I型:グルタルカ ルニチン>0.25 nmol/ml	II型:C10-ア シルカルニチン >0.4nmol/ml	尿中有 機酸分 析実施	酵素活 性測定 実施	遺伝子 解析実 施	住所	最終登 録年齢 の年齢	発症 年齢	性別	知的 障害 有	身長 <- 2SD	体重 <- 2SD	痙攣 有	日常生活支 障有	就学状況	経過
1人	6y3m	不明	不明	+	+	-	広島市	7歳	2y3カ月	女	-	-	-	-	-	通常学級	安定

グルタル酸尿症 II 型

新MSIにて 発見 された 人数	診断 年齢	I型:グルタルカ ルニチン>0.25 nmol/ml	II型:C10-ア シルカルニチン >0.4nmol/ml	尿中有 機酸分 析実施	酵素活 性測定 実施	遺伝子 解析実 施	住所	最終登 録年齢 の年齢	発症 年齢	性別	知的 障害 有	身長 <- 2SD	体重 <- 2SD	痙攣 有	日常生活支 障有	就学状況	経過
3人	1m 2m 1y	不明 不明 不明	↑ 不明 不明	+	+	+	福岡県 愛知県 宮城県	1カ月 4カ月 15歳	0カ月 1カ月 12カ月	女 男 男	重度 - -	- - -	- - -	+	重度 - -	未就学 未就学 通常学級	不安定、進行せず 安定 安定

不明

新MSIにて 発見 された 人数	診断 年齢	I型:グルタルカ ルニチン>0.25 nmol/ml	II型:C10-ア シルカルニチン >0.4nmol/ml	尿中有 機酸分 析実施	酵素活 性測定 実施	遺伝子 解析実 施	住所	最終登 録年齢 の年齢	発症 年齢	性別	知的 障害 有	身長 <- 2SD	体重 <- 2SD	痙攣 有	日常生活支 障有	就学状況	経過
2人	0m 6m	不明 不明	不明 不明	-	-	-	長崎県 長崎県	9カ月 31カ月	0カ月 6カ月	男 女	不明 不明	不明 不明	不明 不明	+	不明 不明	-	死亡 死亡

⑨CPA欠損症 II 型

新MSIにて 発見 された 人数	診断 年齢	[遊離カルニチン /長鎖アシルカ ルニチン] 比>100	濾紙血中 C16-アシルカル ニチン >8nmol/ml	尿中 有機酸分 析実施	酵素活 性測定 実施	遺伝子 解析実 施	住所	最終登 録年齢 の年齢	発症 年齢	性別	知的 障害 有	身長 <- 2SD	体重 <- 2SD	痙攣 有	日常生活支 障有	就学状況	経過
1人	8m	不明	不明	+	+	-	福岡県	16歳	8カ月	男	不明	不明	不明	不明	不明	不明	不明
1人	5y3m	→	不明	+	+	-	千葉県	6歳	4歳	女	-	-	-	-	-	通常学級	安定
2人	15y7m	→	不明	+	+	-	佐賀県	18歳	11歳	女	-	-	-	-	-	通っていない	安定

- 1) 日常生活支障
・重度:身の回りのこと(食事・着替え・排泄など)、移動ともに介助が必要
・軽度:重度以外

<表3>一部、記入ミス、無記入または不一致があった例数

登録疾患名	疾患名	MSの有無	検査の有無	経過
①高チロジン血症(4人)	1人	1人	1人	0人
②シトルリン血症(14人)	1人	6人	5人	0人
③アルギニノコハク酸尿症(2人)	0人	1人	1人	0人
⑤メチルマロン酸血症(20人)	0人	5人	7人	0人
⑥プロピオン酸血症(7人)	0人	0人	3人	0人
⑦イソ吉酸血症(2人)	0人	0人	0人	0人
⑧グルタル酸尿症(6人)	不明2人	1人	0人	0人
⑨CPA 欠損症Ⅱ型(3人)	0人	1人	1人	0人
計	4人	15人	18人	0人

<表4>各疾患ごとの、平成14年15年に登録されていた症例数、発送数、回収率

	症例数	発送数	回収率
アミノ酸代謝異常：			
高チロジン血症	31人	23人	4人 (18.2%)
シトルリン血症	55人	38人	14人 (46.7%)
アルギニノコハク酸尿症	11人	4人	2人 (50.0%)
高アルギニン血症	4人	2人	0人 (0%)
有機酸代謝異常：			
メチルマロン酸血症	80人	48人	22人 ¹⁾ (45.8%)
プロピオン酸血症	31人	17人	9人 ²⁾ (52.9%)
イソ吉草酸血症	8人	5人	2人 (40.0%)
グルタル酸尿症	23人	15人	6人 (40.0%)
β酸化異常症：			
CPT 欠損症	16人	12人	3人 (25.0%)
合計	259人	164人	62人 (37.8%)

<注> 1) 2人、同一人物を含む

2) 1人、同一人物を含む

小児慢性特定疾患治療研究事業の講習会のあり方

主任研究者：加藤 忠明、 国立成育医療センター研究所成育政策科学研究部長
分担研究者：掛江 直子、 国立成育医療センター研究所成育保健政策科学研究室長
分担研究者：原田 正平、 国立成育医療センター研究所成育医療政策科学研究室長
研究協力者：岩戸 純子、 国立成育医療センター研究所成育政策科学研究部共同研究員
分担研究者：斉藤 進、 日本子ども家庭総合研究所母子保健研究部主任研究員

研究要旨：小児慢性特定疾患治療研究事業の実施主体の担当者を対象にして、初めての講習会を平成18年1月に実施した。半数以上の実施主体から受講者が参加した。今後の認定基準修正に関する問題点、また新ソフト作成の遅れの問題点は指摘されたが、講習会そのものは評判が良かった。今後とも何らかの形式で同様の講習会を開催したい。

見出し語：小児慢性特定疾患治療研究事業、小児難病、情報提供、講習会、実施主体

研究目的：

小児慢性特定疾患治療研究事業（以下、小慢事業）の実施主体を対象にした昨年度の研究報告では、67.1%の担当者が研修が必要である、また、71.4%が研修に参加を希望する、と回答していた¹⁾。そこで今年度、厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課と協議して講習会を開催し、今後のあり方を検討した。

研究方法：

「平成17年度小児慢性特定疾患治療研究事業の講習会」を、日本子ども家庭総合研究所にて平成18年1月13日に開催した。全国95か所の実施主体中、48か所の小慢事業担当者が受講した。資料を配付後、パワーポイントを使用して説明した。プログラムは以下の通りである。

13:30-13:40 鈴木 敏弘（厚生労働省）
開会の挨拶

13:40-14:30 加藤 忠明（小児科医）
小児慢性特定疾患治療研究事業の経緯と効果

14:30-15:30 掛江 直子（生命倫理学）
小児慢性特定疾患治療研究事業における倫理面での配慮
15:30-16:25 斉藤 進（健康社会学）
小児慢性特定疾患治療研究事業のコンピュータ登録と管理
16:25-16:30 原田正平（小児科医）
閉会の辞
16:30-17:30 斉藤 進（健康社会学）
ソフトのインストール及びデータ入力等の体験
(希望者のみ)

前記の「小慢事業の経緯と効果」は、主として成育政策科学研究部のホームページ
<http://www.nch.go.jp/policy/syorui/syorui20.files/frame.htm>
に載せている内容である。

受講者の「講習会の感想」は、受講終了後に回収して、その自由記載内容をまとめた（複数回答）。

結果：

現場の事業担当者は2～3年で異動になるが、十分な引き継ぎがなされないこともあり、全体的には講習会は好評であった。認定基準修正案以外に関する個々の意見と、その意見を記載した人数は以下の通りである。

1，小慢事業全般に関して

平成17年度小慢事業の全国的な状況がわかった。3人

重要な事業であると認識した。3人

質問等への早い対応に感謝している。1人

今後の小児難病対策のビジョンが欲しい。1人

2，研究面に関して

治療研究事業の面が理解できた。10人

保健所に説明する資料があると良い。1人

クレチン症児の診断名の変更、またネフローゼ症候群の話に興味深かった。1人

3，医療意見書の情報が研究に利活用されることへの同意に関して

背景をよく理解できた。2人

同意書の説明の不十分さを反省した。2人

個人情報には慎重に取り扱うべきことを強く認識した。1人

講義資料を配布して欲しかった。2人

同意への説明文を早く提示して欲しい。1人

説明文にもっと図を入れて欲しい。1人

4，医療意見書の内容を入出力するソフトに関して

新ソフトでの体験ができず残念であった。4人

体験できないことを事前に知りたかった。1人

新ソフトを早く入手したい。2人

現ソフトでも体験できて良かった。2人

5，講習会に関して

各種の内容があって良かった。12人

今後も講習会を開催して欲しい。11人

年1回くらい開催して欲しい。4人

毎年でなくても良い。5人

開催時期は年度初めが良い。5人

開催時期は今回と同様が良い。1人

前もって自治体から質疑を集めて情報交換できる場もあると良い。2人

今回の講義形式により共通認識が持てる。1人
一部の内容は制度改正前後に知りたかった。1人

近隣の自治体担当者と情報交換するために名札があると良い。1人

毎年度地方の報告を取りまとめて事業報告して欲しい。1人

対象疾患の基本知識の講習もあると良い。1人
認定基準の改正は別途説明会を開催して欲しい。1人

新ソフトは別途説明会を開催して欲しい。1人

考察：

受講者の感想としては、小慢事業が治療研究事業であることを理解できた等、講習会の開催そのものは好評であり、今後も開催を希望する方が比較的多かった。しかし、今後の認定基準修正案提示の是非、また新ソフト作成の遅れの問題点等は指摘され、開催時期やその運営方法等では各種のご意見をいただいた。今後も厚生労働省雇用均等・児童家庭局母子保健課と協議しながら、何らかの形式で小慢事業の講習会を開催したい。

文献：

1) 斉藤進、加藤忠明他：小児慢性特定疾患登録・管理ソフトの開発方針と利用実態。平成16年度厚生労働科学研究「小児慢性特定疾患治療研究事業の登録・管理・評価・情報提供に関する研究」：pp134-148、2005